

ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОЕ РАЗВИТИЕ ДЕТЕЙ ПРИ ПРОГРЕССИРУЮЩИХ МЫШЕЧНЫХ ДИСТРОФИЯХ ДЮШЕНА БЕККЕРА

У.Т. ОМОНОВА

Ташкентский педиатрический медицинский институт, Республика Узбекистан, г. Ташкент

ДЮШЕН БЕККЕР ЗЎРАЙИБ БОРУВЧИ МУШАК ДИСТРОФИЯСИ БЎЛГАН БОЛАЛАРДА ИНТЕЛЛЕКТУАЛ РИВОЖЛАНИШ

У.Т. ОМОНОВА

Тошкент педиатрия медицина институти, Ўзбекистон Республикаси, Тошкент шаҳри

INTELLECTUAL DEVELOPMENT OF CHILDREN WITH PROGRESSIVE MUSCULAR DYSTROPHIES OF DUCHENNE BECKER

U.T. OMONOVA

Tashkent Pediatric Medical Institute, Republic of Uzbekistan, Tashkent

Ушбу мақолада Дюшен/Беккер зўрайиб борувчи мушак дистрофияли болаларнинг интеллектуал ривожланишини баҳолаш маълумотлари келтирилган. Бунда текиширилган болаларнинг 43% да интеллектуал етишмовчилик аниқланди. Текиширишда Дюшен зўрайиб борувчи мушак дистрофияли болаларда биринчи навбатда диққатни жамлашда қийинчилик, ихтиёрий назорат даражасининг, кўриш анализи ва синтезининг, невербал интеллектнинг пасайиши аниқланди. Беккер мушак дистрофияли болаларда эса интеллект ёшига боғлиқ меъёрий кўрсаткичларни таъкил этди.

Калит сўзлар: интеллектуал ривожланиш, зўрайиб борувчи мушак дистрофияси, болалар.

This article provides data on the evaluation of the intellectual development of children with progressive muscular dystrophy Duchenne / Beccre. It is established that 43% of children have intellectual insufficiency. The lower level of non-verbal intelligence, reduced ability for visual analysis and synthesis, intellectual exhaustion, low level of arbitrary control, difficulty in distributing attention and general infantilism in children with progressive muscular dystrophy of Duchesne came to the fore in the study. While in children with Becker's progressive muscular dystrophy, intelligence corresponded to the age norm.

Key words: progressive muscular dystrophy, intellectual development, children.

Прогрессирующие мышечные дистрофии Дюшенна и Беккера (ПМД Д/Б) – наиболее распространенные наследственные заболевания нервно-мышечной системы. По данным ВОЗ их частота составляет, соответственно, 1:3500 и 1:20000 рожденных мальчиков. Высокая медико-социальная значимость данных патологий определена тяжестью течения и высоким уровнем инвалидизации, значительным ограничением продолжительности жизни, низкой эффективностью лечения [1, 4, 6, 7].

По данным исследователей умственная отсталость различной степени: от пограничной интеллектуальной недостаточности до выраженной олигофрении развивается у 30-60% больных с ПМДД в связи с дефицитом церебральных изоформ дистрофина – аподистрофинов [2, 9].

К экзогенным факторам, усугубляющим проявления умственной отсталости, относят развивающуюся социальную дезадаптацию вследствие невозможности из-за двигательного дефекта полноценного участия детей в детских коллективах (сад, школа), влияние неблагоприятных пери-

натальных причин и, возможно, дисгенезий головного мозга (при КТ и МРТ изредка обнаруживают признаки церебральной атрофии) [3, 5, 8].

В научных источниках отечественных авторов мы не нашли данных по изучению интеллектуального развития при ПМД Д/Б в Узбекистане.

Цель исследования: оценить интеллектуальный уровень детей с прогрессирующими мышечными дистрофиями Дюшенна/Беккера.

Материалы и методы исследования: для оценки интеллектуального уровня 166 больным с ПМДД и 15 больным с ПМДБ выполнено экспериментально-психологическое тестирование с применением матрицы Равена (тест интеллекта). Возрастная градация обратившихся пациентов составила от 10 месяцев до 19 лет, средний возраст обследованных – $7,7 \pm 0,19$ лет. Контрольную группу составили 20 детей без неврологической патологии аналогичного возраста ($11,5 \pm 0,7$ лет).

Результаты исследований: сравнение показателей, полученных при проведении цветных матриц Равена, проводили по медиане результатов соответствующего возраста.

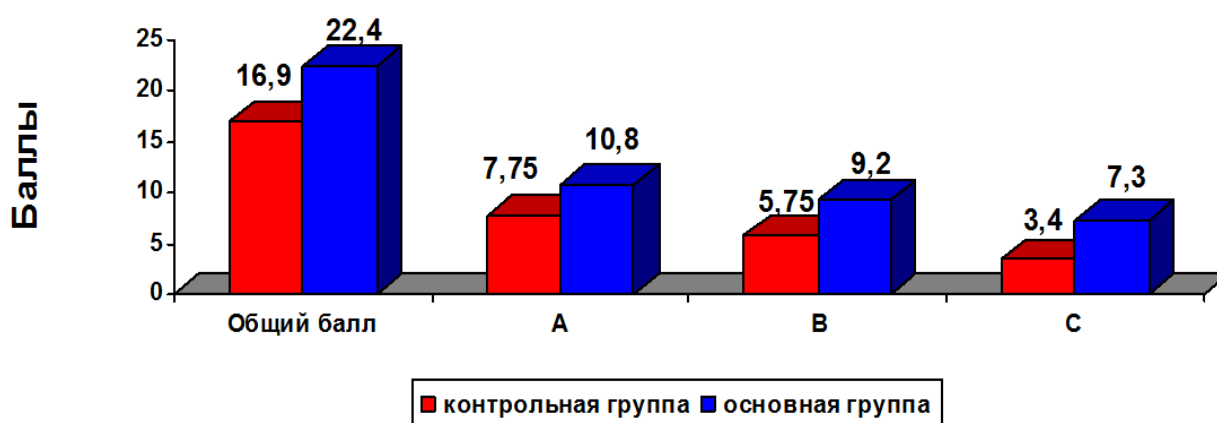


Рис. 1. Уровень IQ по результатам теста Прогрессивные матрицы Равена у детей младше 9 лет с ПМД Д.

Таблица 1.

Исследование уровня интеллекта у детей с ПМДД до 9 лет в сравнительном аспекте (n=88)

Группы	Высокий уровень, 121-140 балл		Выше среднего, 111-120 балл		Средний уровень, 91-110 балл		Ниже среднего, 81-90 балл		Низкий уровень, 71-80 балл		Легкая степень слабоумия, 51-70 балл	
	п	%	п	%	п	%	п	%	п	%	п	%
ПМДД (n=88)	0	0	0	0	54	61,2	16	18,2	13	14,8	5	5,8
Контр.гр (n=20)	7	35	7	35	6	30	0	0	0	0	0	0

У 88 детей в возрасте до 9 лет выставлен диагноз ПМДД на рис. 1.

Как видно из диаграммы установлено достоверное ($P<0,01$) снижение показателей IQ у детей с ПМДД до 9 лет. Выявлено, что дети с ПМДД в среднем имели худшие показатели IQ, в сравнении с группой контроля, и в среднем значение коэффициента интеллекта у них соответствовал $16,9\pm 1,4$ баллов против $22,4\pm 1,7$ баллов контрольной группы.

По серии А дети с ПМДД набрали в среднем $7,75\pm 0,4$ балла, тогда как в группе контроля средний балл по данной серии составил $10,8\pm 0,32$ балла, что в 1,4 раза больше ($P<0,05$). Полученные результаты свидетельствуют о том, что дети с ПМДД затрудняются в дифференцировке элементов и способности выявлять связи между элементами гештальта, а также дополнять недостающую часть структуры, сличая ее с образцами.

В серии В дети с ПМДД затруднялись в нахождении аналогов между парами фигур и в дифференциации их элементов, их средний балл составил $5,75\pm 0,74$, что почти в 2 раза ниже по сравнению с контрольной группой ($9,2\pm 0,7$ баллов; $P<0,05$).

При выполнении серии С обследованные дети должны решить задачу, определив принцип изменения фигур по вертикали и горизонтали, так у детей с ПМДД средний балл по данной серии составил $3,4\pm 0,6$, тогда как в контрольной группе

средний балл был выше в 2,1 раза ($7,3\pm 0,58$ балла), что имело статистически значимую разницу ($P<0,01$).

Проведенное исследование показало, что у детей с ПМДД до 9 лет высокий и выше среднего уровня интеллекта не регистрировался, средний уровень наблюдался у 61,2% детей ($P<0,01$), тогда как показатели интеллекта ниже среднего регистрировался у 18,2% детей ($P<0,01$), низкий уровень у 14,8% и легкая степень слабоумия отмечалась у 5 больных, что составило – 5,8% (табл. 1).

Полученные данные свидетельствуют о средней или низкой развитости зрительного анализа и синтеза, сложностях поиска и нахождения аналогий между парами фигур, слабой сформированности аналитико-синтетической мыслительной деятельности. У детей с ПМДД до 9 лет в основном слабо развита способность к решению простых аналогий, способность к дополнению до целого несимметричных фигур.

Отсутствует критичность, неспособность адекватно отнестись к оценке результатов отрицательно отражается на успешности освоения деятельности. Тогда как слабо развитые способности зрительного анализа, аналитико-синтетической деятельности позволяют прогнозировать низкую успешность обучения в начальной школе в целом, а также трудности в освоении навыков письма и чтения в частности.

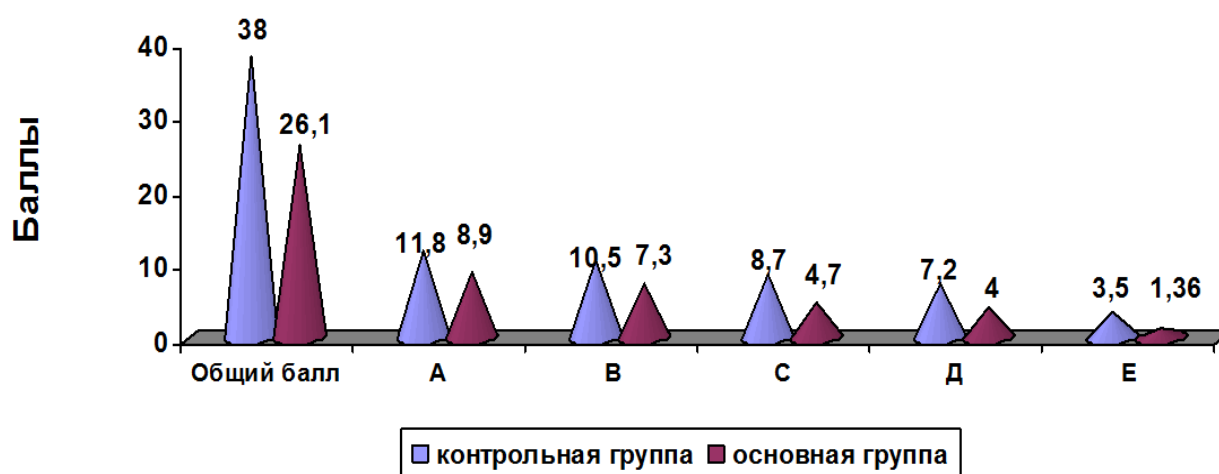


Рис. 2. Уровень IQ по результатам теста Равена детей старше 9 лет ($p < 0,05$).

С помощью черно-белых ПМР обследовано IQ у 78 детей с ПМДД старше 9 лет, и 15 детей с ПМДБ. Полученные данные показали, что и в этой возрастной группе детей с ПМДД имеются значимо более низкие показатели IQ с достоверно меньшим количеством правильных ответов, чем в контрольной группе детей (рис. 2).

Так средние баллы по серии A дети с ПМДД в возрасте старше 9 лет составили $8,9 \pm 0,51$, что достоверно ниже по отношению к контрольной группе ($11,8 \pm 0,23$; $P < 0,05$). 5 детей с ПМДД (12,2%) не смогли дополнить недостающую часть изображения. Они не проявили умения дифференцировать элементы и выявить связи между элементами гештальта, а также дополнять недостающую часть структуры, сличая ее с образцами.

В серии B дети с ПМДД в среднем набрали $7,3 \pm 0,68$ баллов, что на 3,2 балла было меньше, чем у детей из контрольной группы ($10,5 \pm 0,72$ балла; $P < 0,05$). 7 детей с ПМДД (17,5%) не смогли найти аналогии между парами фигур, и от дифференцировать их элементы.

При выполнении серии C детям нужно было решить задачу, определив принцип изменения фигур по вертикали и горизонтали. 4 детей с ПМДД не смогли выполнить в полном объеме задания этой серии, что составило 10,5%. В контрольной группе 2 ребенка затруднялись выполнить серию заданий, что составило 3,5%. Средний

балл детей с ПМДД составил $4,7 \pm 0,59$ баллов, в группе контроля средний балл составил $8,7 \pm 0,58$ баллов, что почти в 2 раза выше ($P < 0,05$).

В серии D требуется определить закономерность перестановки фигур по горизонтали и вертикали, процент детей с ПМДД выполнивших это задание составил 22,4%, затруднялись или не выполнили задания 32,9% и 44,7% соответственно. В контрольной группе 20% детей затруднились выполнить задания. Так средний балл по серии D у детей с ПМДД составил $4,0 \pm 0,71$ балл, а в контрольной группе $7,2 \pm 0,578$ баллов ($P < 0,01$).

Серия E для своего решения требует анализа фигур основного изображения и составления недостающей фигуры по частям, дети с ПМДД в среднем набрали $1,36 \pm 0,32$ балла, что в 3 раза меньше чем в контрольной группе – $3,5 \pm 0,78$ балла. Так 22,4% детей с ПМДД не выполнили данное задание, тогда как в контрольной группе 5% детей, затруднялись выполнить задания 66,7% и 15% соответственно тестированных детей, выполнили задание полностью 80% детей контрольной группы и 10,5% детей с ПМДД. Градация уровней умственных способностей у детей с ПМДД старше 9 лет (табл. 2) показала, что среди данных детей преобладали дети с IQ среднего, ниже среднего и низкого уровня (52,5%, 21,8% и 18% соответственно), у 7,7% детей выявлена легкая степень слабоумия, при отсутствии таковых в группе контроля.

Таблица 2.

Градация уровней умственных способностей по результатам теста Прогрессивные матрицы Равена у детей старше 9 лет с ПМД Д

Группы	Высокий уровень, 121-140 балл		Выше среднего, 111-120 балл		Средний уровень, 91-110 балл		Ниже среднего, 81-90 балл		Низкий уровень, 71-80 балл		Легкая степень слабоумия, 51-70 балл	
	п	%	п	%	п	%	п	%	п	%	п	%
ПМД Д (n=78)	0	0	0	0	41	52,5	17	21,8	14	18	6	7,7
Контр.гр (n=20)	7	35	7	35	6	30	0	0	0	0	0	0

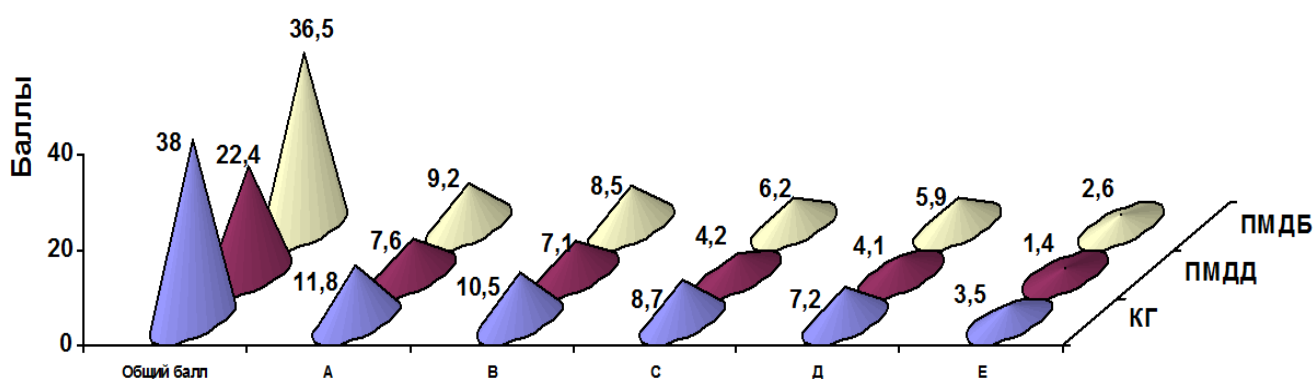


Рис. 3. Уровень IQ по результатам теста Равена детей старше 9 лет в зависимости от клинической формы ПМД ($p < 0,05$)

Таблица 3.

Градации уровней умственных способностей по результатам теста Прогрессивные матрицы Равена у детей старше 9 лет с ПМДБ

Группы	Высокий уровень, 121-140 балл		Выше среднего, 111-120 балл		Средний уровень, 91-110 балл		Ниже среднего, 81-90 балл		Низкий уровень, 71-80 балл		Легкая степень слабоумия, 51-70 балл	
	п	%	п	%	п	%	п	%	п	%	п	%
ПМД Б (n=15)	0	0	5	31,6	8	52,6	2	15,8	0	0	0	0
Контр.гр (n=20)	7	35	7	35	6	30	0	0	0	0	0	0

Повышение сложности заданий влечёт за собой увеличение количества ошибок и, как следствие, потерю интереса и активности в выполнении задания. Также обнаруживались нарушения произвольного контроля, преобладают импульсивные, продиктованные ситуацией действия.

На дальнейшем этапе нам был проведен сравнительный анализ показателей интеллектуального развития между клиническими формами ПМДД/Б. Установлено, что средние балльные показатели по типам заданий у детей с ПМД Д были значительно хуже, чем при ПМД Б, показатели ПМД Б не достоверно отличались от контрольной группы, полученные данные представлены на рисунке 3.

Как видно из диаграммы в сериях С, D, E у детей с ПМД Б средние балльные показатели достоверно отличаются от показателей контрольной группы ($6,2 \pm 0,14$, $5,9 \pm 2,3$, $2,6 \pm 1,1$ балла против $8,7 \pm 0,68$, $7,2 \pm 0,58$, $3,5 \pm 0,78$ балла соответственно; $P < 0,05$).

Проведенное исследование показало, что у детей с ПМДД высокий и выше среднего уровень интеллекта не регистрируется, тогда как у детей с ПМДБ – у 31,6%. Средний уровень наблюдался у 52,6% детей ($P < 0,01$), тогда как показатели интеллекта ниже среднего регистрировался у 15,8% детей ($P < 0,01$) с ПМДБ (табл. 3).

По данным, полученным в ходе применения теста Равена, можно судить о низком уровне не-

вербального интеллекта, что соответствует лёгкой степени слабоумия, которая встречалась у 6,6% детей с ПМДД, у детей с ПМДБ эта степень интеллекта не регистрировалась.

Таким образом, на первый план при исследовании выступили сниженный уровень невербального интеллекта, сниженная способность к зрительному анализу и синтезу, интеллектуальная истощаемость, низкий уровень произвольного контроля, трудности в распределении внимания и общая инфантильность у детей с ПМДД. Тогда как у детей с ПМД Б интеллект соответствовал возрастной норме.

Выводы:

1. Интеллектуальная недостаточность при мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера составила 43%.
2. Установлено, что средние балльные показатели по типам заданий у детей с ПМД Д были значительно хуже, чем при ПМД Б, показатели ПМД Б не достоверно отличались от контрольной группы.
3. Проведенное исследование показало, что у детей с ПМДД высокий и выше среднего уровень интеллекта не регистрируется, тогда как у детей с ПМДБ – у 31,6%. Средний уровень наблюдался у 52,6% детей ($P < 0,01$), тогда как показатели интеллекта ниже среднего регистрировался у 15,8% детей ($P < 0,01$) с ПМДБ

Литература:

1. Джурабекова А.Т., Хамркулова Ф.М., Юлдашева З.Т. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, новый подход к лечению// Умудий амалиёт доктори ахборотномаси.-2006.-№1-2.-стр.59-61.
2. Омонова У. Т. и др. Результаты молекулярно-генетической диагностики мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера в Узбекистане //Молекулярная диагностика 2017. – 2017. – С. 431-432.
3. Омонова У. Т. Делеционный спектр мутации гена дистрофина в популяции Узбекистана //Медицинские новости. – 2017. – №. 10. – С. 42-44.
4. Соколова М.Г., Кокоренко В.Л., Никишина О.А., Гавриченко А.В. Психодиагностический кейс для исследования и оценки когнитивных нарушений у детей и подростков с мышечной дистрофией Дюшенна //Вопросы психического здоровья детей и подростков. 2017. № 3 (17). С. 109-116.
5. Шаймурзин М.Р., Евтушенко С.К. Новые современные технологии в терапии нервно-мышечных заболеваний, направленных на замедление их прогрессирования.//Вестник физиотерапии и курортологии.-2010.- №6.-стр.40-41.
6. Щагина О. А. и др. Причины мышечной дистрофии у женщин с направляющим диагнозом «мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера» //Медицинская генетика. – 2017. – Т. 16. – №. 11. – С. 17-22.
7. Andersen SP, Sveen ML, Hansen RS, Madsen KL, Hansen JB, Madsen M, Vissing J. Creatine kinase response to high-intensity aerobic exercise in adult-onset muscular dystrophy // Muscle Nerve. – 2013. – vol.10. – P. 1002.
8. Dorobek M, Szmidt-Saikowska E, Rowicka-Marcicska K, Gaweł M, Hausmanowa-Petrusewicz I. Relationships between clinical data and quantitative EMG findings in facioscapulohumeral muscular dystrophy. // Neurol Neurochir Pol. – 2013. – vol. 47(1). – P. 8-17.
9. Snow WM, Anderson JE, Jakobson LS. Neuropsychological and neurobehavioral functioning in Duchenne muscular dystrophy: A review. // Neurosci Biobehav Rev. – 2013. - S0149-7634(13). - P. 76-86.

**ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОЕ РАЗВИТИЕ ДЕТЕЙ
ПРИ ПРОГРЕССИРУЮЩИХ МЫШЕЧНЫХ
ДИСТРОФИЯХ ДЮШЕННА БЕККЕРА**

У.Т. ОМОНОВА

Ташкентский педиатрический медицинский
институт, Республика Узбекистан, г. Ташкент

В данной статье предоставлены данные оценки интеллектуального развития детей с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна/Беккера. Установлено, что у 43% детей отмечается интеллектуальная недостаточность. На первый план при исследовании выступили сниженный уровень невербального интеллекта, сниженная способность к зрительному анализу и синтезу, интеллектуальная истощаемость, низкий уровень произвольного контроля, трудности в распределении внимания и общая инфантильность у детей с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна. Тогда как у детей с прогрессирующей мышечной дистрофией Беккера интеллект соответствовал возрастной норме.

Ключевые слов: прогрессирующие мышечные дистрофии, интеллектуальное развитие, дети.